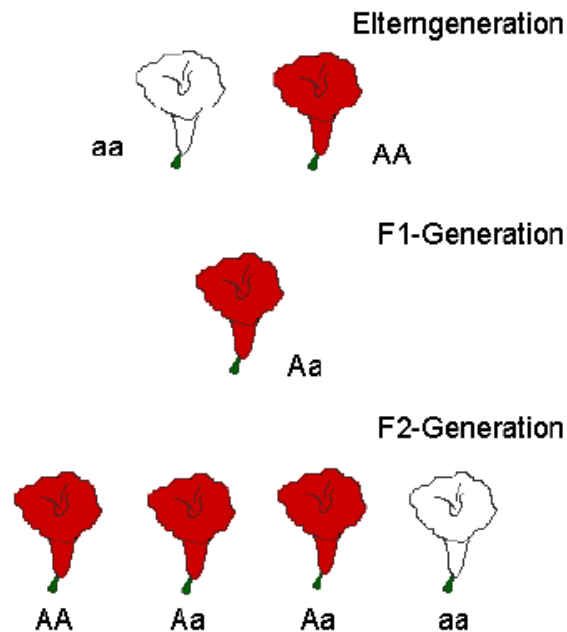


















3. Gen-Interaktionen

Rückblick:



1 Gen (2 Allele = dominant + rezessiv)
1 Merkmal mit 2 Phänotypklassen

1Gene (2 Allele) – Merkmal 1
1Gene (2 Allele) – Merkmal 2

$R/R ; Y/Y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/R ; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/r ; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/r ; Y/Y$ $\frac{1}{16}$ 
$R/R ; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/R ; y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/r ; y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/r ; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 
$R/r ; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/r ; y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$r/r ; y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$r/r ; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 
$R/r ; Y/Y$ $\frac{1}{16}$ 	$R/r ; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$r/r ; Y/y$ $\frac{1}{16}$ 	$r/r ; Y/Y$ $\frac{1}{16}$ 

9  : 3  : 3  : 1 

 round, yellow
 round, green
 wrinkled, yellow
 wrinkled, green

bisher: keine Gen-/Allel-Interaktionen berücksichtigt!

3. Gen-Interaktionen

Konzepte:

- ➔ Komplementation
- ➔ Allelische Interaktionen
- ➔ Gen-Interaktionen
oder keine Gen-Interaktion?

F₁

comp



No substrate

Colorless precursor 1

pro

Bl

Mutation in the



1. Beschreiben Sie einen Mutagenese Screen (Genetic Screen). Wozu wird er angewendet?

Ziel:

Identifizierung von Genen, die an der Ausprägung bestimmter Merkmale beteiligt sind.

Background:

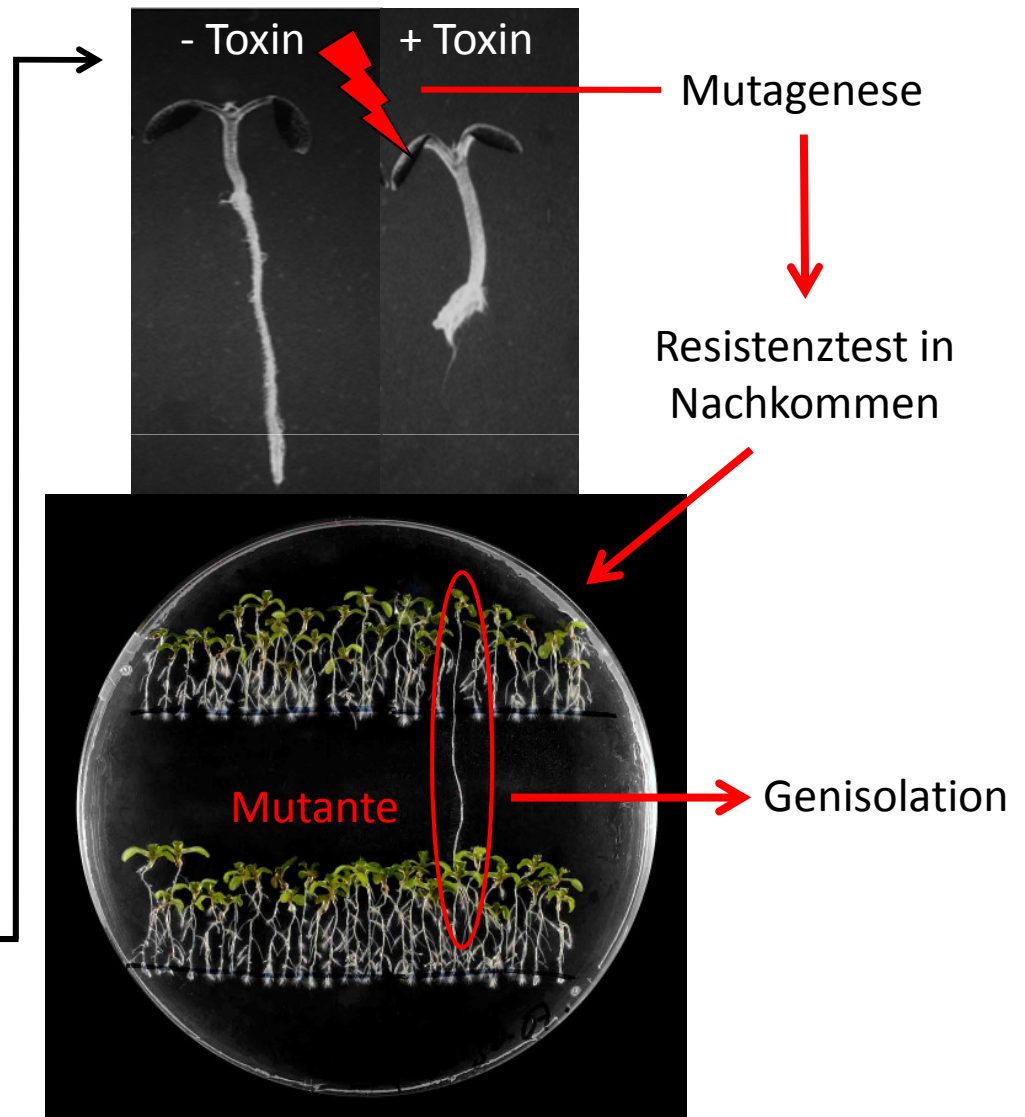
Mutationen in Genen, die das Merkmal von Interesse regulieren, führen zu phänotypischen Defekten.

Vorgehen:

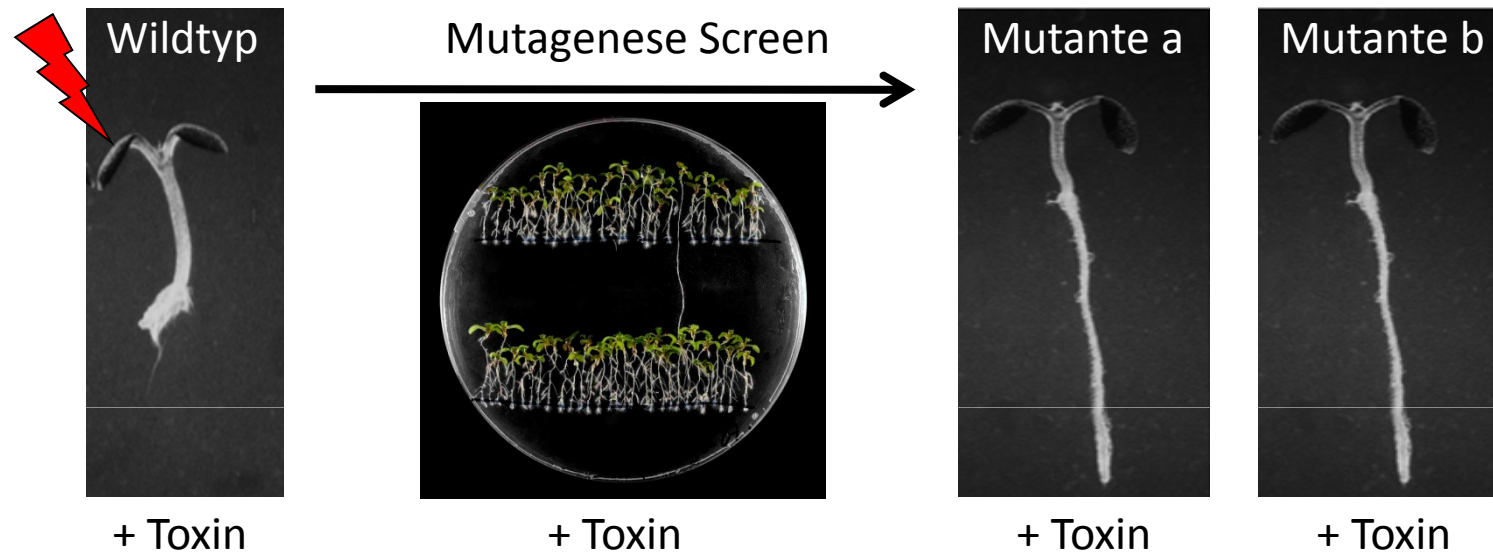
1. Mutagenisierung von Wildtyp Saatgut (z.B. chemisch oder γ -Strahlung).
2. Screen auf Mutanten mit defektem Response auf merkmalspezifischen Assay.
3. Genisolation

Beispiel:

Toxinresistenz bei *Arabidopsis thaliana*:



2. Sie haben in einem Mutagenese Screen zwei Mutanten mit demselben Phänotypen isoliert. Wie stellen Sie fest ob die Mutationen in demselben oder in verschiedenen Genen liegen?

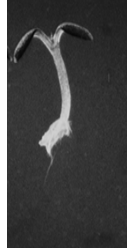


1. Bestimmung ob rezessive o. dominante Vererbung
2. Komplementationkreuzung

Komplementation: Wiederherstellung des WT-Phänotyps durch die Kreuzung zweier Individuen mit homozygot rezessiven Mutationen

Komplementationstest – Fall 1

Wildtyp

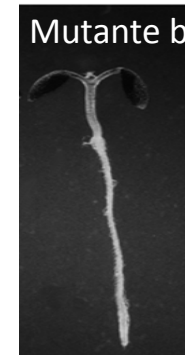


1. Mutanten miteinander kreuzen



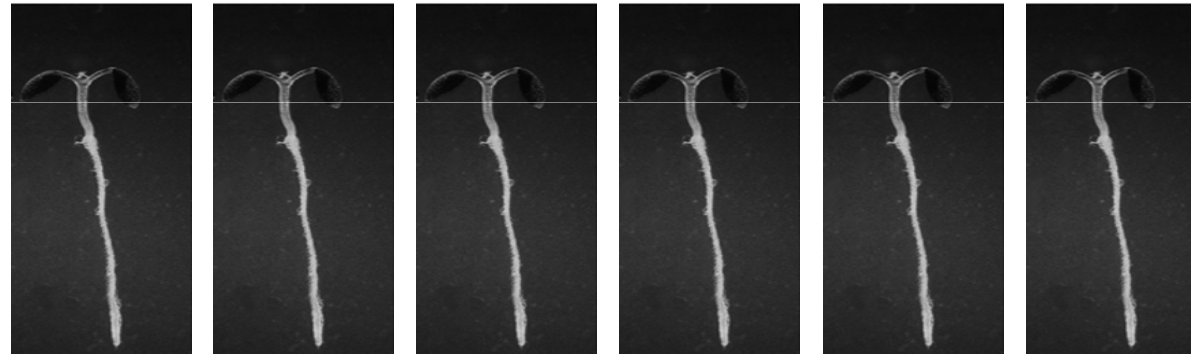
aa

X



bb

2. Spaltungsanalyse F1
100% heterozygot
aA und bB

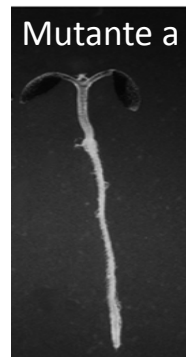


100% mutanter Phänotyp → keine Komplementation

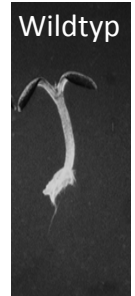
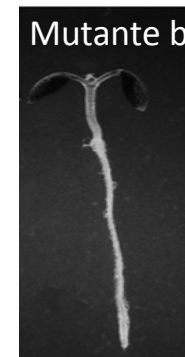
→ Mutationen a und b folglich in demselben Gen

Komplementationstest – Fall 2

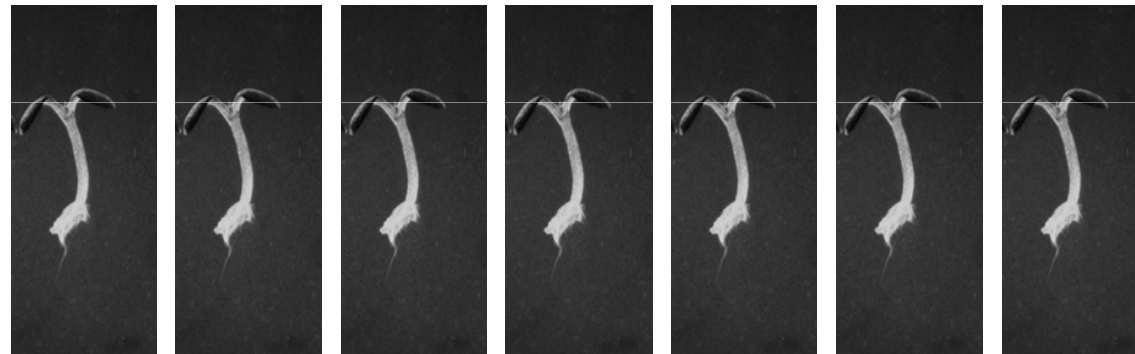
1. Mutanten miteinander kreuzen



X



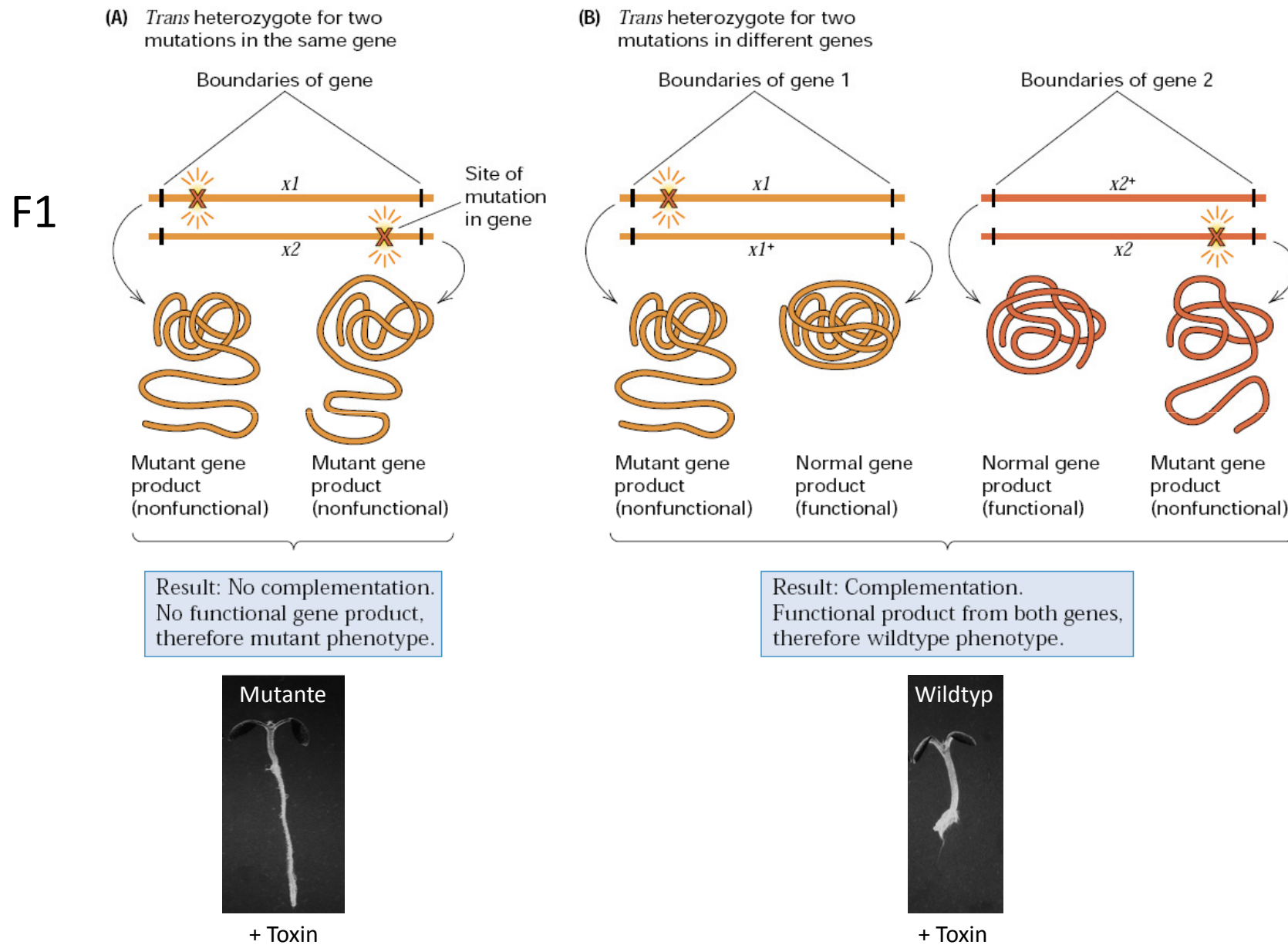
2. Spaltungsanalyse F1
100% heterozygot
aA und bB



100% Wildtyp Phänotyp → Komplementation

→ Mutationen a und b folglich in verschiedenen Genen

Molekulare Grundlagen Komplementation



3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz

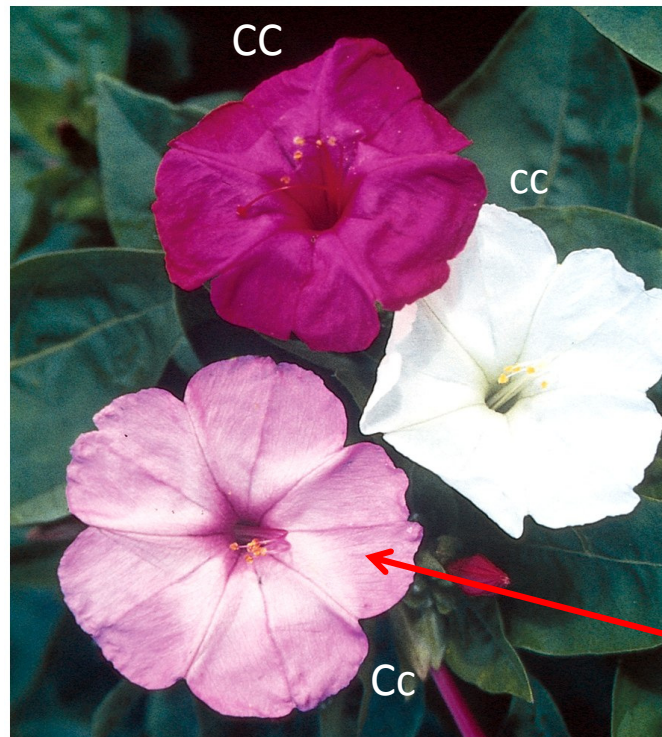
- Kodominanz
- Epistasie
- Pleiotropie
- Lethalität

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

Unvollständige Dominanz

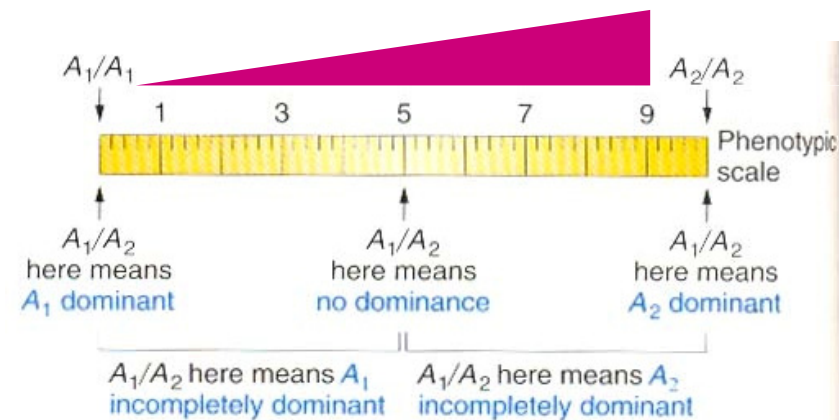
Def.: Heterozygote Individuen zeigen einen intermediären Phänotyp

Beispiel:



Four-o'clock plant (*Mirabilis jalapa*)

Dosiseffekt → quantitativ



Wenn 50% Transkript ausreichend für normale Funktion → haplosuffizient

hier: haploinsuffizient

3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz

- **Kodominanz**

- Epistasie

- Pleiotropie

- Lethalität

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

Kodominanz

Def.: Beide Allele tragen zur Ausprägung des Phänotyps bei.



Beispiel Blutgruppen:

Allele I^A , I^B , i :

Genotyp	Blutgruppe
$I^A I^A$, $I^A i$	A
$I^B I^B$, $I^B i$	B
$I^A I^B$	AB
$i i$	0

Qualitativ, nicht quantitativ!

Zusatzfrage:

In einem Vaterschaftsprozess wird Boris Becker von einer Frau bezichtigt der Vater ihres Kindes zu sein.

Die Blutgruppen waren folgende:

Mutter: A; Kind: B; Becker: 0. Kann Becker der Vater sein?

Genotypen

Mutter: $I^A I^A$ / $I^A i$

Kind: $I^B I^B$, $I^B i$

Becker: $i i$



I^B Allel des Kindes kann nicht von B.B. kommen!

3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz
- Kodominanz
- Epistasie
- **Pleiotropie**
- Lethalität

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

Pleiotropie

Def.: Ein Gen beeinflusst mehrere Merkmale.

Beispiel Toxinresistenz:



3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz
- Kodominanz
- Epistasie
- Pleiotropie

- Lethalität

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

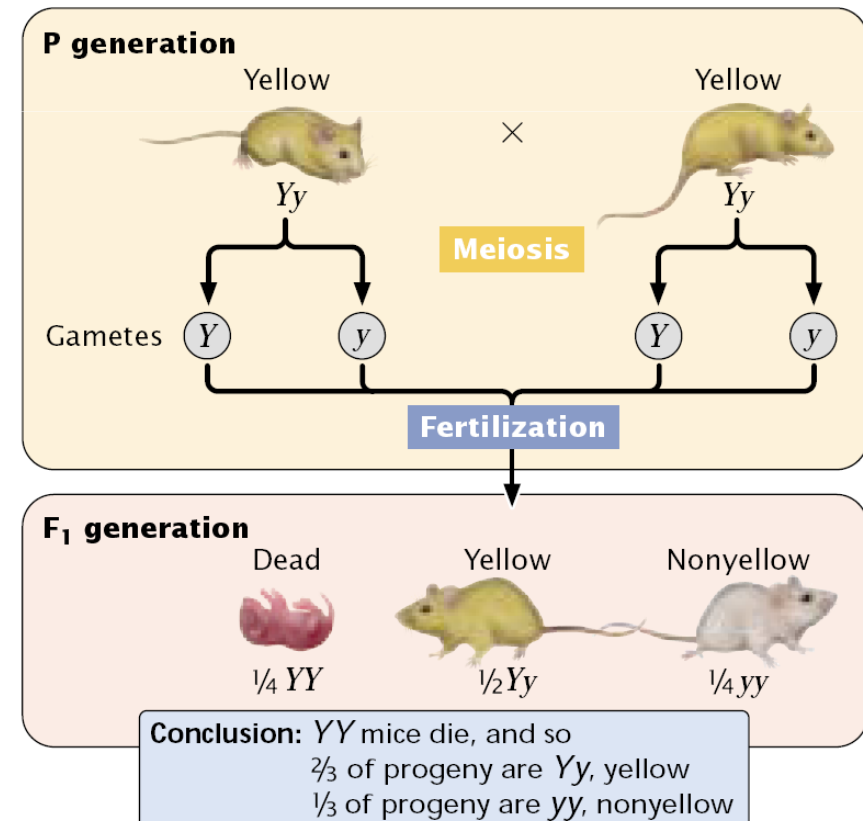
Lethalität

Def.: Bestimmte Allele eines Gens können zum Absterben des Organismus in verschiedenen Entwicklungsstadien führen.

Beispiel Fellfarbe Maus:

Charakteristika für Lethalität:

1. 2:1 Phänotypenverhältnis weicht ab!
2. Yellow x Yellow produziert niemals nur Yellow Nachkommen
→ keiner der Eltern kann homozygot sein



3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz
- Codominanz

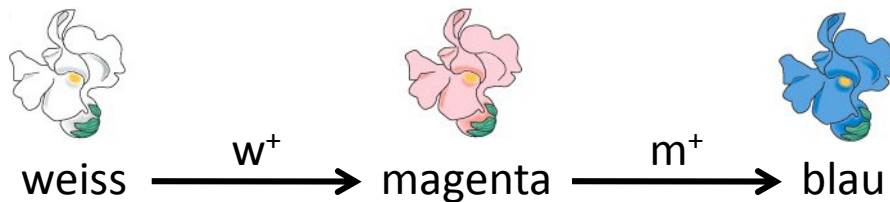
- Epistasie

- Pleiotropie
- Lethalität

Epistasie = 'drauf stehen'

Ein Allel eines Gens maskiert die Ausprägung eines Allels eines anderen Gens.

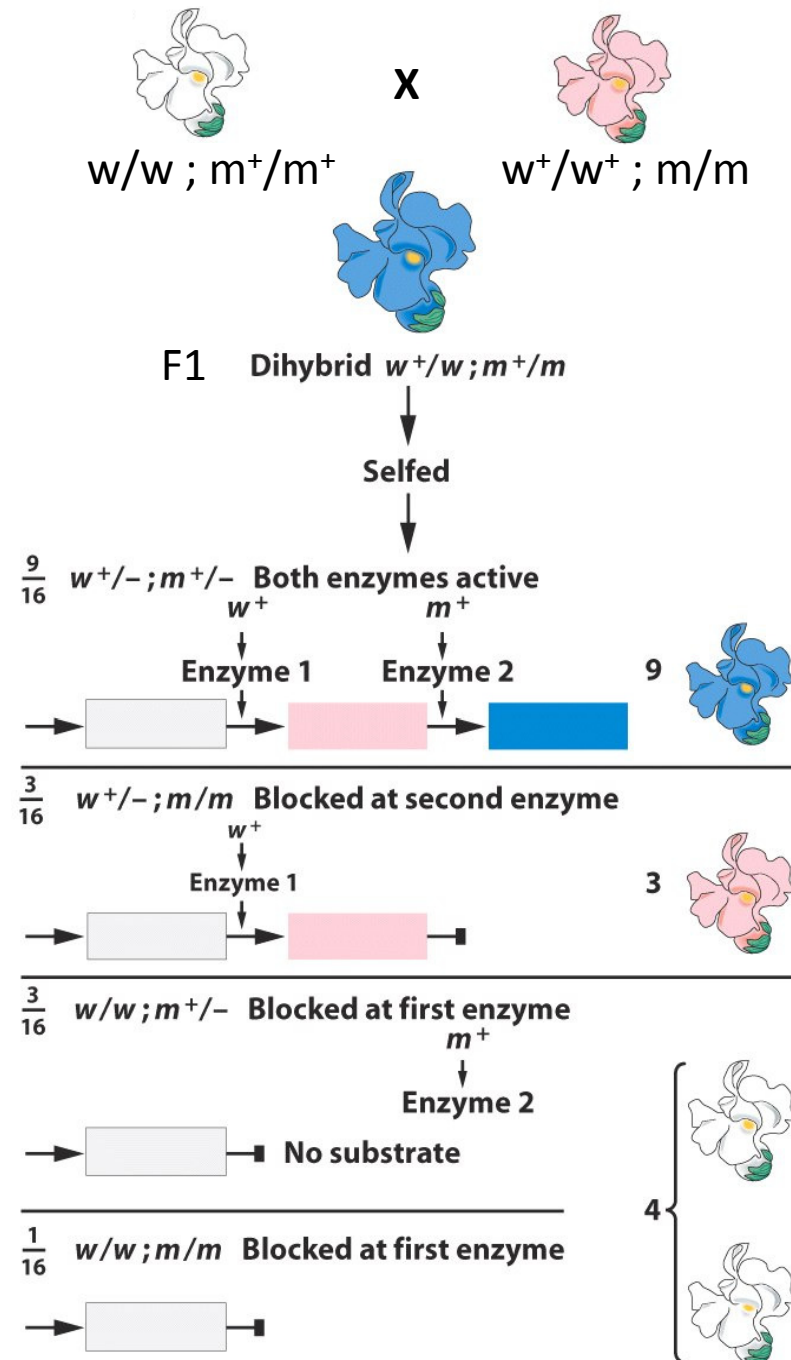
Blütenfarbe Blue-eyed Mary (*Collinsia parviflora*):



w^+ und m^+ sind nicht gekoppelt

→ w ist epistatisch über m^+ und m

→ rezessive Epistasie



3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz
- Kodominanz
- Epistasie
- Pleiotropie
- Lethalität

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

Abweichungen im vererbten Phänotypen von den Mendelschen Regeln!

4. Sie haben eine Albinomaus (Genotyp cc) im Tierhandel gekauft. Das rezessive c Allel ist epistatisch über andere Fellfarben Gene. In Mäusen sind BB und Bb Genotypen schwarz und bb Genotypen braun gefärbt. Welche Phänotypen bzw. Genotypen würden Sie bei einer Kreuzungsanalyse verwenden um den Genotyp der Albino Maus am Fellfarben-Locus zu bestimmen?

Um die Allelie des B-Gens zu bestimmen, muß zunächst die blockierende Wirkung des cc Genotypen beseitigt werden. Da in diesem Fall rezessive Epistasie vorliegt, würde ein C Allel die epistatische Interaktion und damit blockierende Wirkung bereits aufheben.

→ Testmaus Cc = 50% der Nachkommen albino → 50% informativ

→ Testmaus CC = 0% " → 100% informativ

Welche Allele des B-Gens sollte die Testmaus tragen?

Testmaus	Albinomaus	Nachkommen
BB	BB	alle schwarz
	Bb	alle schwarz
	bb	alle schwarz
Bb	BB	alle schwarz
	Bb	$\frac{3}{4}$ schwarz, $\frac{1}{4}$ braun
	bb	$\frac{1}{2}$ schwarz, $\frac{1}{2}$ braun
bb	BB	alle schwarz
	Bb	$\frac{1}{2}$ schwarz, $\frac{1}{2}$ braun
	bb	Alle braun

Bb oder bb?

bb, weil:

- alle drei Phänotypenklassen verschieden
- Testmaus einfacher zu identifizieren, weil nur bb braun

5. Welche Spaltungsverhältnisse erwarten Sie?

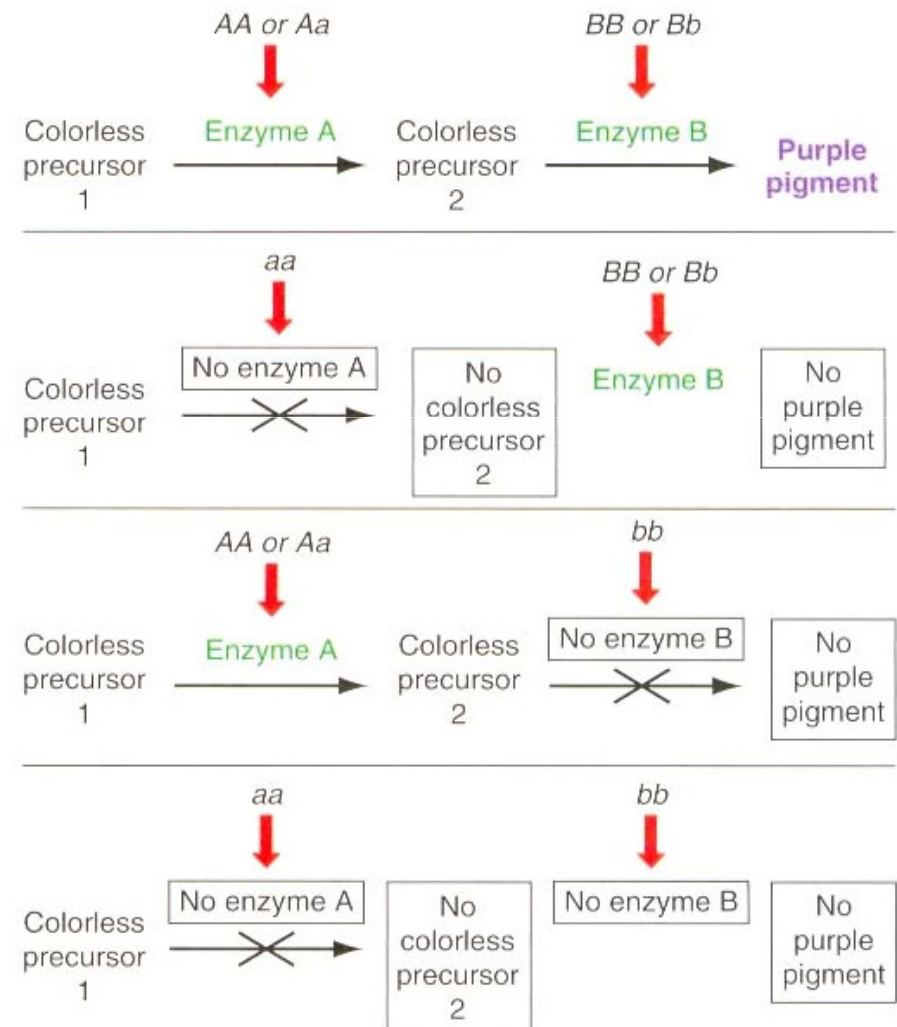
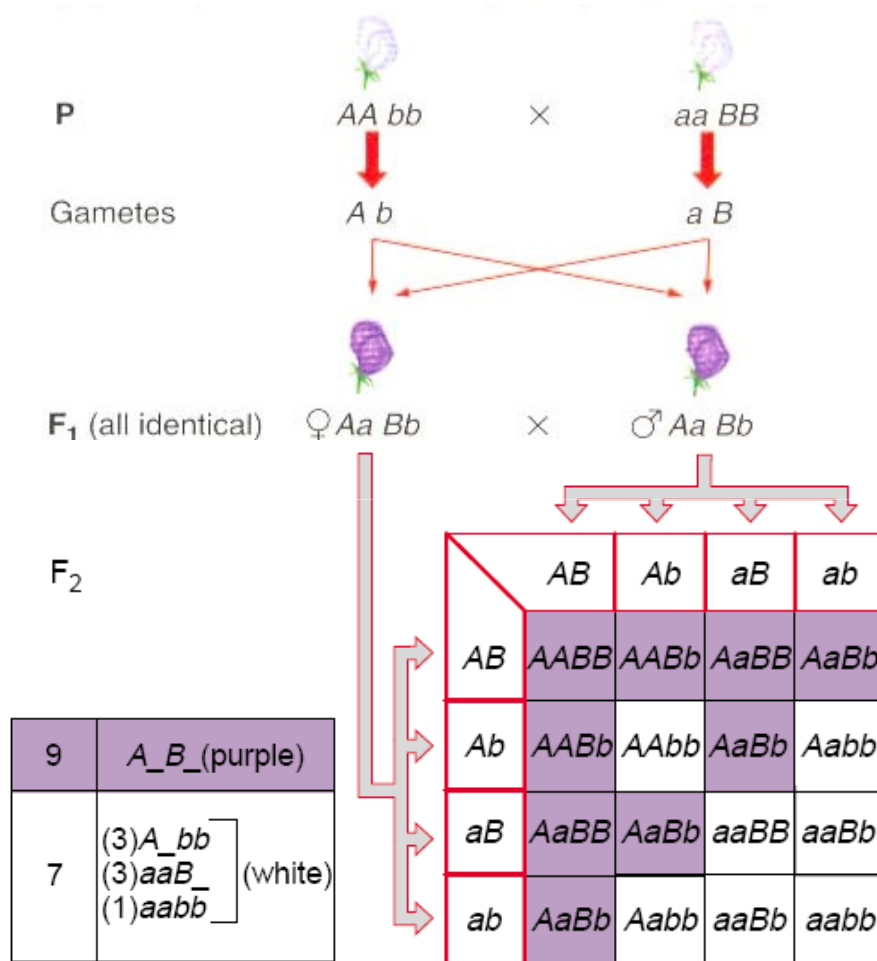
Modifizierte Dihybrid Erbgänge durch *Gen Interaktionen*

Gen Interaktion	Beispiel	F ₂ Genotyp Verhältnisse				F ₂ Phänotyp Verhältnisse
		A-B-	A-bb	aa B-	aa bb	
Keine Gen Interaktion: Vier distinkte F ₂ Phänotypen	Lentil: seed coat color	9	3	3	1	9:3:3:1
Komplementäre Genwirkung:	Süßerbse: Blütenfarbe	9	3	3	1	
Rezessive Epistasie:	Labrador: Fellfarbe	9	3	3	1	
Dominante Epistasie:	Sommerkürbis: Farbe	9	3	3	1	
Dominante Epistasie II:	Hühner: Gefiederfärbung	9	3	3	1	
Genduplikation:	Hirtentäschelkraut: Fruchtform	9	3	3	1	

GEN-INTERAKTIONEN

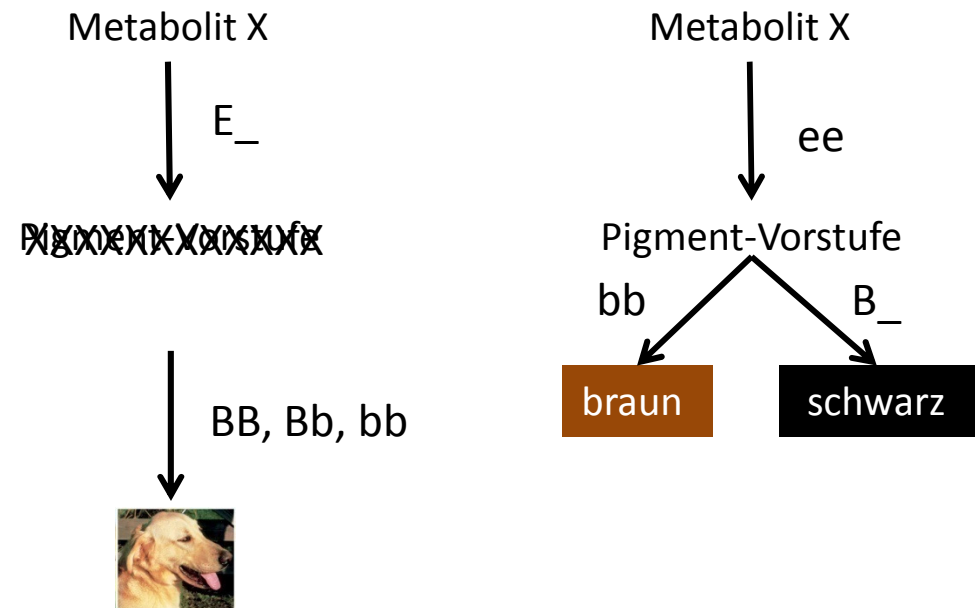
A) Komplementäre Genwirkung: Bsp. "Sweet pea" (Süßerbse)

Ein dominantes Allel von jedem von zwei Genen ist notwendig für die Ausprägung des Phänotyps



B) Rezessive Epistasie: Bsp. Färbung beim Labrador

Homozygotie eines rezessiven Gens maskiert beide Allele eines anderen Gens



ee ist
epistatisch über B₋!

B) Rezessive Epistasie: Bsp. Färbung beim Labrador



Gametes

BE

be

F₁ (all identical)

♀

Black

$BbEe$

×

♂

Black

$BbEe$

F₂

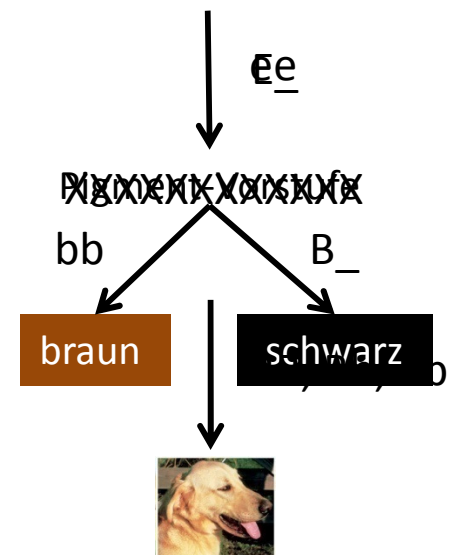


9	(9)	$B_E_$	(black)
3	(3)	$bbE_$	(brown)
4	(3)	B_ee	(yellow)
	(1)	$bbee$	(yellow)

	BE	Be	bE	be
BE	$BBEE$	$BBEe$	$BbEE$	$BbEe$
Be	$BBEe$	$BBee$	$BbEe$	$Bbee$
bE	$BbEE$	$BbEe$	$bbEE$	$bbEe$
be	$BbEe$	$Bbee$	$bbEe$	$bbee$

Homozygotie eines rezessiven Gens maskiert beide Allele eines anderen Gens

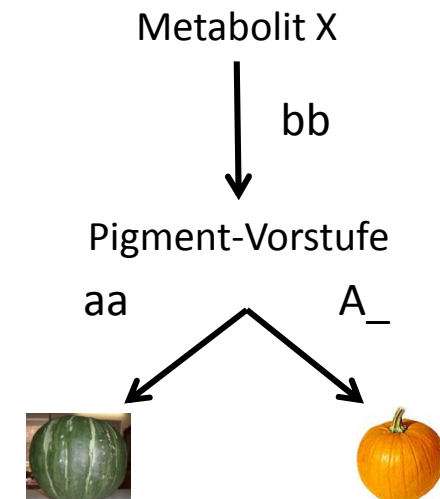
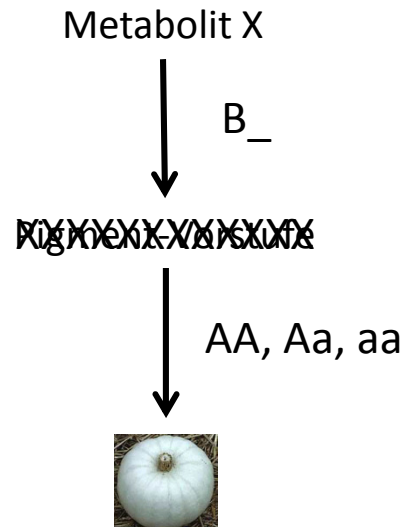
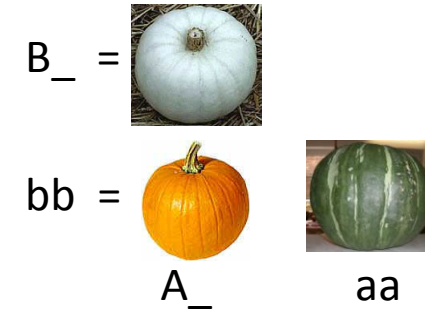
Metabolit X



ee ist epistatisch über $B_$!

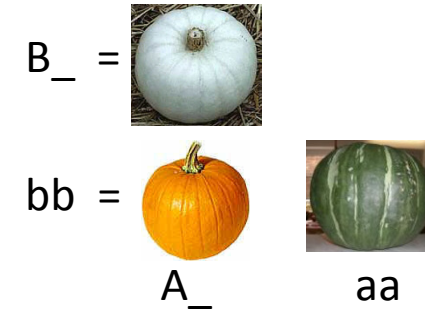
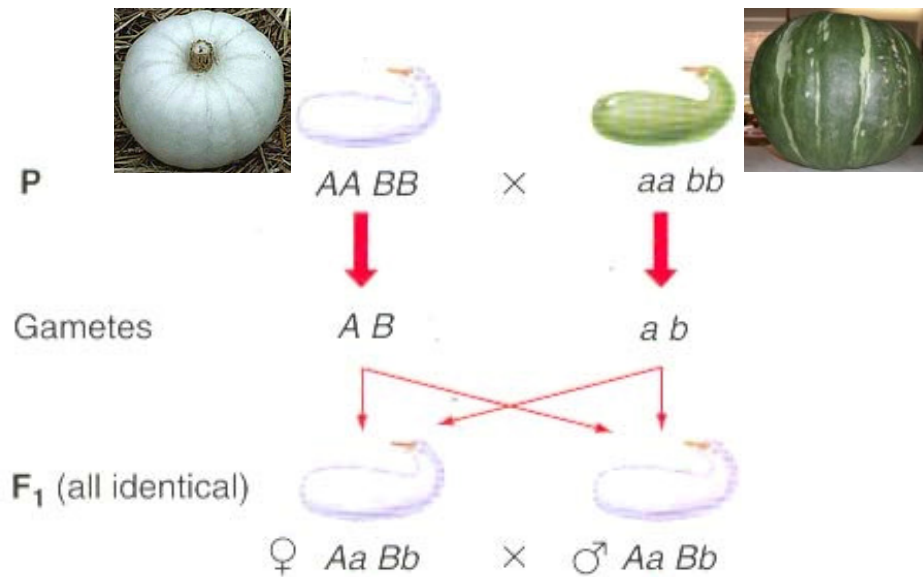
C) Dominante Epistasie: Bsp. Farbe des "Sommer-Kürbis"

Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung beider Allele eines anderen Gens



B ist epistatisch über $A_!$

C) Dominante Epistasie: Bsp. Farbe des "Sommer-Kürbis"



Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung beider Allele eines anderen Gens

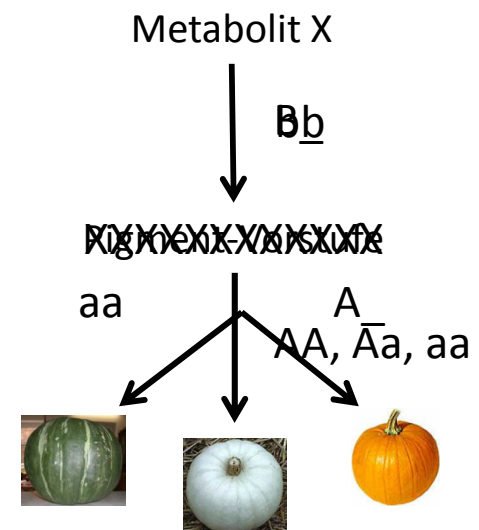
F₂

	AB	Ab	aB	ab
AB	$AA BB$	$AA Bb$	$Aa BB$	$Aa Bb$
Ab	$AA Bb$	$AA bb$	$Aa Bb$	$Aa bb$
aB	$Aa BB$	$Aa Bb$	$aa BB$	$aa Bb$
ab	$Aa Bb$	$Aa bb$	$aa Bb$	$aa bb$

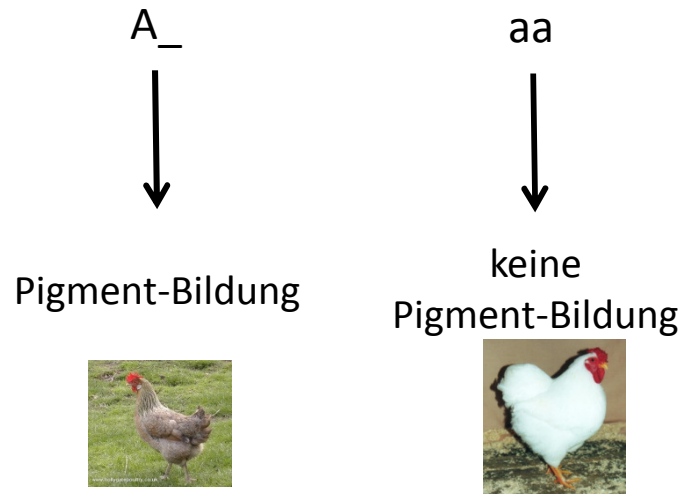
12	(9) $A- B-$ (3) $aa B-$	(white)
3	$A- bb$	(yellow)
1	$aa bb$	(green)



B ist epistatisch über $A_!$

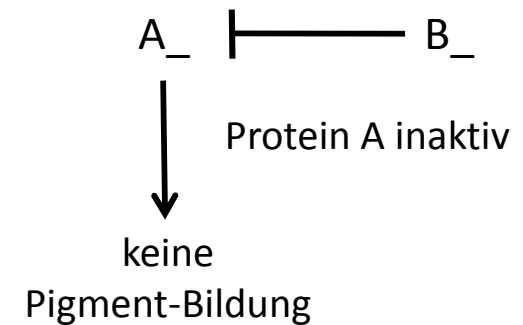


D) Dominante Epistasie: Bsp. Gefiederfarbe bei Hühnern



Dominante Epistasie II:

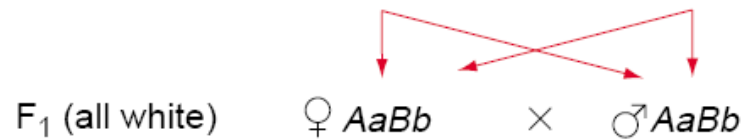
Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung des dominanten Allels eines anderen Gens



Protein B reguliert Level von Protein A

B ist epistatisch über $A_$!

D) Dominante Epistasie: Bsp. Gefiederfarbe bei Hühnern



F₂

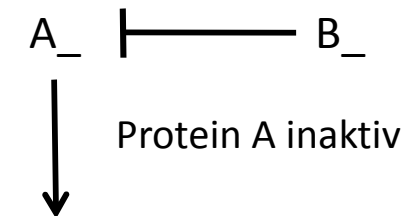


13	(9)A ₋ B ₋ (3)aaB ₋ (1)aabb	(white)
3	A ₋ bb	(colored)

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Dominante Epistasie II:

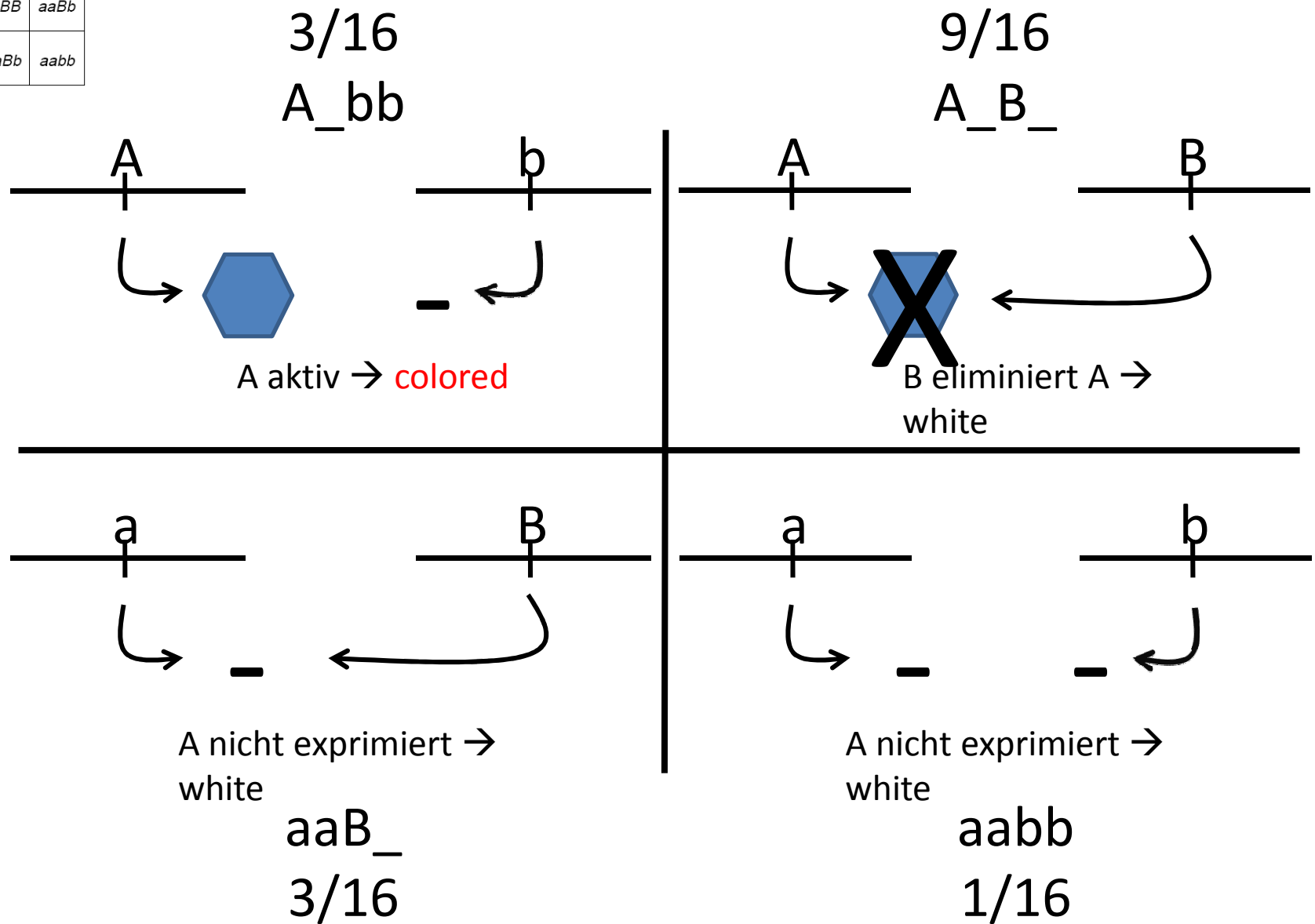
Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung des dominanten Allels eines anderen Gens



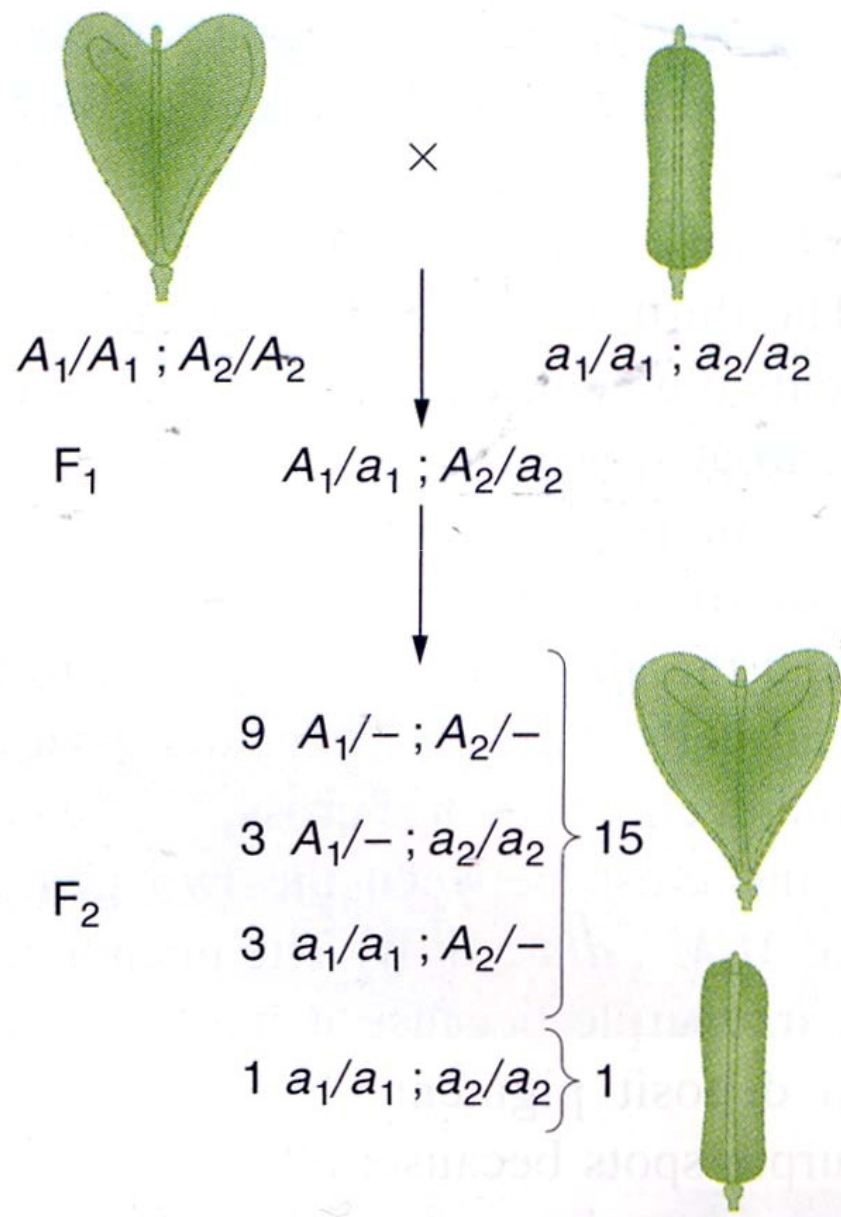
Protein B reguliert Level von Protein A

B ist epistatisch über A₋!

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb



Genduplikation: Beispiel Fruchtform Hirtentäschelkraut



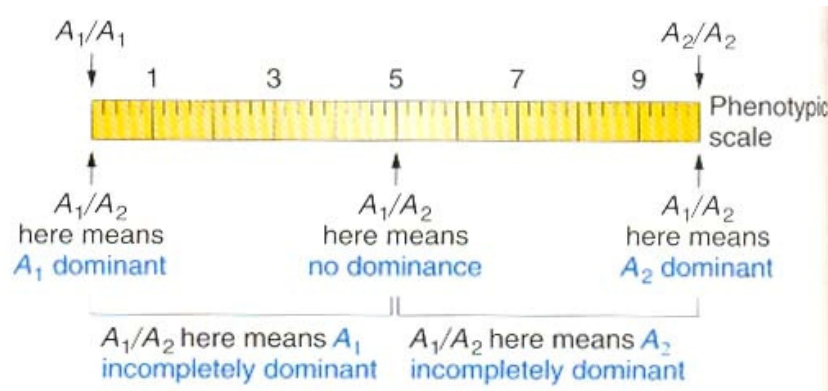
Anwesenheit eines dominanten Allels des einen oder anderen duplizierten Gens ist ausreichend für die Ausprägung des Merkmals.

Modifizierte Dihybrid Erbgänge durch **Gen Interaktionen**

Gen Interaktion	Beispiel	F ₂ Genotyp Verhältnisse				F ₂ Phänotyp Verhältnisse
		A-B-	A-bb	aa B-	aa bb	
Keine Gen Interaktion: Vier distinkte F ₂ Phänotypen	Lentil: seed coat color	9	3	3	1	9:3:3:1
Komplementäre Genwirkung: Ein dominantes Allel von jedem von zwei Genen ist notwendig für die Ausprägung des Phänotyps	Süßerbse: Blütenfarbe	9	3	3	1	9:7
Rezessive Epistasie: Homozygotie eines rezessiven Gens maskiert beide Allele eines anderen Gens	Labrador: Fellfarbe	9	3	3	1	9:3:4
Dominante Epistasie: Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung beider Allele eines anderen Gens	Sommerkürbis: Farbe	9	3	3	1	12:3:1
Dominante Epistasie II: Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung eines dominanten Allels eines anderen Gens	Hühner: Gefiederfärbung	9	3	3	1	13:3
Genduplikation:	Hirtentäschelkraut: Fruchtform	9	3	3	1	15:1

Unvollständige Penetranz

Penetranz: % der Individuen eines Allels die einen (mit dem Allel assoziierten) Phänotyp zeigen



F_1 (all identical)

♀ $Aa Bb$ × ♂ $Aa Bb$

F_2

	AB	Ab	aB	ab
AB	$AA BB$	$AA Bb$	$Aa BB$	$Aa Bb$
Ab	$AA Bb$	$AA bb$	$Aa Bb$	$Aa bb$
aB	$Aa BB$	$Aa Bb$	$aa BB$	$aa Bb$
ab	$Aa Bb$	$Aa bb$	$aa Bb$	$aa bb$

A und a
B und b → unvollständige Dominanz

→ Interaktion von 2 Genen kann bis zu 9 verschiedene Phänotypen produzieren

+ mögl. Interaktion mit anderen Genen

+ mögl. Umwelteinflüsse

→ Genetik kann sehr kompliziert sein!

1	$AA BB$	purple shade 9
2	$AA Bb$	purple shade 8
2	$Aa BB$	purple shade 7
1	$AA bb$	purple shade 6
4	$Aa Bb$	purple shade 5
1	$aa BB$	purple shade 4
2	$Aa bb$	purple shade 3
2	$aa Bb$	purple shade 2
1	$aa bb$	purple shade 1 (white)

Wie erkenne ich die Spaltungsverhältnisse modifizierter dihybrider Erbgänge?

$$\frac{X}{16} = \frac{\text{Summe der Individuen mit einem Phänotyp}}{\text{Summe aller Nachkommen}}$$

$$X = \frac{\text{Summe der Individuen mit einem Phänotyp} \cdot 16}{\text{Summe aller Nachkommen}}$$

Bsp: 280 : 70

$$\frac{280 \times 16}{350} = 12,8$$

$$\frac{70 \times 16}{350} = 3,2$$